

Dit formulier is digitaal invulbaar. Na invullen, het formulier afdrukken en met patiëntmateriaal insturen.
Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan omwille van de zorgvuldigheid niet in behandeling worden genomen.
Per sample een formulier. Indien mogelijk een patiëntensticker / ponsplaatje afdruk.

<p>Afgifte materiaal</p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Dr. Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam</p> <p>Postadres</p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam</p> <p>T: (010) 70 43 197, F: (010) 70 43 200 E: Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</p>	<p>Naam patiënt(e): M V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Adres:</p> <p>Postcode: Woonplaats:</p> <p>Telefoonnummer:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: Polisnummer:</p> <p>Huisarts:</p> <p>Adres:</p>
<p>Ruimte vrijhouden</p> <p>Aanvraagnummer</p> <p>Barcode</p>	<p>Alternatieve declaratie: M V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: Polisnummer:</p>

<p>Aanvragend arts:</p> <p>Indien arts-assistent; naam supervisor:</p> <p>Adres:</p> <p>Telnr.: Faxnr.:</p>	<p>Instelling:</p> <p>Afdeling:</p> <p>Uw kenmerk: AGB code:</p>
---	---

Ontvangst digitale uitslag:	
Uitslag naar aanvragend arts (Reeds ingevuld)	emailadres:
Uitslag naar medebehandelaar:	emailadres:
Uitslag naar KCL:	emailadres:

<p>Gebruik patiëntenmateriaal</p> <p>Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger verbiedt expliciet nader gebruik van zijn / haar lichaamsmateriaal.</p>	<p>Materiaal</p> <p>Barcode</p>	<p>Materiaal</p> <p>Barcode</p>
---	---	---

Aard ingezonden materiaal		Datum afname:	
<p>Postnatale diagnostiek</p> <p>Bloed DBS</p> <p>Plasma Spier</p> <p>Huidbiopt Overig nl.</p> <p>Gekweekte fibroblasten</p> <p>geen materiaal Variant</p>	<p>Prenatale diagnostiek</p> <p>Chorionvilli</p> <p>Chorionvilli gekweekte cellen</p> <p>Vruchtwater</p> <p>Vruchtwater gekweekte cellen</p>	<p>Prenatale diagnostiek of Functioneel Genetisch</p> <p>Onderzoek: voor verzending neem contact op met Dr. F.W. Verheijen, f.verheijen@erasmusmc.nl Dr. E.H. Jacobs, e.jacobs@erasmusmc.nl</p>	

Enzymonderzoek

Gewenst enzymonderzoek en relevante klinische- en/of laboratoriumgegevens

Alleen opslag celbank

Klinische- en/of laboratoriumgegevens:

Materiaal: B = heparine bloed F = fibroblasten L = lever S = spier DBS = dried blood spot

* (na overleg)

Aanvraag lysosomale stapelingsziekten

Sphingolipidosen/NCL	Materiaal	Oligosaccharidosen	Materiaal	Mucopolysaccharidosen	Materiaal
GM1-gangliosidose	B, F, DBS	Mucopolipidose I (Sialidose)	F	Hurler / Scheie (MPS I)	B, F, DBS
β-galactosidase		sialidase (neuraminidase)		α-L-iduronidase	
GM2-gangliosidose (Tay-Sachs en Sandhoff)	B, F, DBS	I-cell disease (MLII/MLIII) defect routing	B, F	Hunter (MPS II)	B, F, DBS
β-hexosaminidase		lysosomale enzymen		iduronaat-2-sulfatase	
Fabry	B, F, DBS	Galactosialidose	F, B	Sanfilippo (MPS III A-D)	B, F
α-galactosidase		β-galactosidase en sialidase		Type A: heparansulfamidase	
Gaucher	B, F	Fucosidose	B, F	Type B: α-hexosaminidase	
β-glucosidase		α-fucosidase		Type C: AcCoA-glucosamine acetyltransferase	
Niemann-Pick A en B	B, F	α-Mannosidose	B, F	Type D: NAc-glucosamine-6-sulfatase	
sphingomyelinase		α-mannosidase		Morquio (MPS IV A-B)	B, F
Niemann-Pick C	F	β-Mannosidose	B, F	Type A: NAc-galactosamine-6-sulfatase	
filipine kleuring		β-mannosidase		Type B: β-galactosidase	
Metachrom. Leukodystrofie	B, F	Aspartyl-glucosaminurie	B, F	Maroteaux-Lamy (MPS VI)	B, F
arylsulfatase A		aspartyl-glucosaminidase		arylsulfatase B	
Krabbe	B, F	α-NAGA deficiëntie (Schindler)	B, F	Sly (MPS VII)	B, F
galactocerebrosidase		α-Nacetylglucosaminidase		β-glucuronidase	
Santavuori-Haltia (INCL; CLN1)	B, F			MSD multiple sulfatase def. meerdere sulfatases	
palmitoylprotein thioesterase					
Janski - Bielschowsky (LINCL; CLN2)	B, F				
tripeptidyl peptidase					
		Prenataal/neonataal		Overige, lysosomaal	
		Hydrops protocol	F (Prenataal VW- of CV-cellen)	Pompe (GSD II)	B, F
				α-glucosidase	
				Wolman	B, F
				zure lipase	
				Siaalzuur stapelingsziekte (Salla)	F
				metaboliet assay	
Screening Lysosomale Stapelingsziekten	B			Papillon-Lefevre	B, F*
chitotriosidase				cathepsine C	

Aanvraag overige ziekten

Glycogenosen/CDG	Materiaal	Purine/Pyrimidine	Materiaal	Mitochondriale stoornissen	Materiaal
Glycogenose II (Pompe)	B, F	Lesch-Nyhan	B, (F)	Screening (FGF-21)	B
Glycogenose III (Cori) (debranchingenzym def.)	B, (F)	APRT deficiëntie	B, (F)	(MELAS, LEIGH, LHON, MNGIE, MDS)	
Glycogenose IV (Andersen) (branchingenzym deficiëntie)	B, F	Severe Comb. Immunodef. (ADA deficiëntie)	B, (F)	Pyruvaat dehydrogenase deficiëntie	F
Glycogenose V (McArdle) (spierfosforylase deficiëntie)	S	Purinenucleosidefosforylase (PNP deficiëntie)	B, F	α-Ketoglutaraat dehydrogenase deficiëntie	F
Glycogenose VI (Hers) (leverfosforylase deficiëntie)	L	AMPdeaminase deficiëntie	S*	Fumarase deficiëntie	B, F
Glycogenose VII (Tarui) (spierPFK deficiëntie)	S			CPT-1; CPT-2	B, S, F
Glycogenose IX (fosforylasekinase deficiëntie)	B, S, L	Aminozuren Organische zuren		Koolhydraat overig	
Glycogenose X (Fosfoglyceraatmutase)	S	Maple Syrup urine disease	B, F	Glucose-6-P-dehydrogenase deficiëntie	B
Glycogenose XI (LDH-M deficiëntie)	S	OTC en CPS deficiëntie	L	Fructose intolerantie	L
Glycogenose XIII (Enolase)	S	Citrullinemie	F*	Fructose 1,6 difosfatase deficiëntie	B, L
CDG Ia en Ib (PMM en PMI deficiëntie)	F, B	Argininosuccinurie	F*	Galactosemie (GALT)	B, F
		Pyruvaatcarboxylase def.	F, L*	Glycerol kinase def.	F*
		Propionacidemie	B, F, L*	Fosfoglyceraat kinase	S
		3-MethylcrotonylCoA carboxylase deficiëntie	F, L*	Fosfoglycose isomerase	S
		Biotinidase deficiëntie	B		
		Methylmalonacidemie	F*	Overig	
		Prolidase deficiëntie	B, F*	X-linked ichthyose	B, F
		Malonacidemie	F*	steroid sulfatase	

Functioneel onderzoek

Voor functioneel genetisch onderzoek neem eerst contact op met laboratoriumspecialist tel. (010) 70 43 350
Voor experimentele bepalingen tel. (010) 704 33 50 of (010) 704 31 53

* (na overleg)

Gewenst enzymonderzoek en relevante klinische- en/of laboratoriumgegevens

Gen en variantpositie met referentie transcript:

Aanvraag Functioneel Genetisch Onderzoek: neem eerst contact op voor mogelijkheden

DNA-herstedefecten

	Materiaal
Xeroderma pigmentosum	F
Ataxia telangiectasia	F
Cockayne syndroom COFS	F
Nijmegen breuksyndroom	F
Trichothiodystrofie TTD	F, haren

Ciliopathie

Structureel tubulinekleuring	F
Hedgehog signaling	F

Interferonopathie

Interferon signature expressie profiel (6 genen 'signature')	B(2x PAX)
Vereist bloed verzameld in PAX-buis (of evt. speeksel* met expression analysis self-collection kit).	

RNA onderzoek (n.a.v. DNA variant)

RNA expressie niveau	B(2x PAX), F
mRNA splicing test van varianten	

mTOR signaling pathway variant (VUS) testen* (TSC1, TSC2, DEPDC5, NPRL2, NPRL3, AKT1, AKT3, TBC ID7)

mTOR complex 1 (TORC1) activiteit	
signaling complex interactie test	

Neurofibromatose type 1 variant (VUS) testen*

RAS GTPase activating protein (GAP) test	n.v.t.
Neurofibromine (NF1) - SPRED interactie test	n.v.t.

Lysosomal storage disease*

GAA variant test (ziekte van Pompe)	n.v.t.
ELISA test antilichaam titers bij ERT (ziekte van Pompe, MPS2, MPS6)	B (serum)

Fragiele X-syndroom

Haarwortel FMRP expressie test	haren
--------------------------------	-------